

Congresso Mondiale in Italia

Grosseto
16-19 giugno 2005



Come ormai tutti saprete dal 16 al 19 giugno a Grosseto, presso il Centro Congressi Fattoria La Principina si è svolto il terzo Congresso Mondiale sulla sindrome di Cornelia de Lange della "Federazione delle Organizzazioni Nazionali per la sindrome di Cornelia de Lange".

E' stato il primo congresso internazionale in Italia ed il primo dopo la scoperta del gene NIPBL, localizzato sul braccio corto del cromosoma 5, le cui mutazioni sono ritrovabili nel 40-50% circa dei soggetti affetti.

Il congresso ha dedicato una giornata e mezza ai professionisti (medici, genetisti, psicologi, terapisti, insegnanti di sostegno, ecc.) e **due giornate alle**

famiglie.

La nostra associazione - responsabile per l'organizzazione del Congresso delle Famiglie (**in stretta collaborazione con la Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani**, responsabile per la parte dedicata ai professionisti) ha proposto un'importante occasione di aggiornamento per professionisti e genitori.

Da un lato, infatti, la rarità di questa sindrome rende ancora difficile trovare medici e/o terapisti esperti all'approccio riabilitativo, educativo, preventivo e terapeutico, d'altro lato la complessità del quadro clinico richiede un'interazione multidisciplinare strettissima per far fronte alle molte e svariate problematiche che questa condizione presenta. Tutti gli aspetti più importanti del quadro clinico sono stati affrontati da parte dei maggiori esperti mondiali, molti dei quali provenienti dal SAC (Scientific Advisory Committee).

Ringraziamo di cuore tutti i docenti che, oltre a presentare la propria relazione hanno, ancora una volta, svolto le consultazioni individuali per le famiglie a titolo completamente gratuito, impegnando in questo tutto il tempo a loro disposizione!



A fianco degli aspetti più strettamente medico-riabilitativi è stato dato ampio spazio:

• **ad esperienze di inserimento scolastico**
tavola rotonda con la partecipazione di 8 diverse nazioni:

Australia, Francia, Germania, Inghilterra, Italia, Polonia, Portogallo, USA.

E, come sempre, mentre i genitori ascoltavano le conferenze o discutevano nei workshop, tutti i bambini (con o senza sindrome) venivano coccolati e intrattenuti da circa 100 volontari italiani, con l'aiuto delle Girl Scout americane e di Pesaro Village, nelle zone dedicate alla "Ludoteca", dove si sono scatenati tra gonfiabili, piscine, gare sui trattorini, trucchi facciali e molto altro!



• **ad esperienze di autonomia delle persone affette** con la presentazione del nostro Progetto "Dishappyland" comunità alloggio, programmi post-scolastici.

Ampio riscontro si è avuto poi con la partecipazione dei genitori ai 3 workshop a loro riservati:

"Il rapporto di coppia in una famiglia con un figlio CdLS",

"Bambini affetti e fratelli sani: le difficoltà gestionali dei genitori",

"Adulti con CdLS – un progetto per il loro futuro" e una novità per noi è stato introdurre anche un **workshop dedicato e riservato ai fratelli e sorelle di ragazzi con CdLS.**

Visto l'entusiasmo suscitato su questo argomento, speriamo in futuro, di poter trattare ulteriormente questo delicato aspetto.

In totale vi erano più di 650 persone provenienti da quasi 20 diverse nazioni.

I gruppi più numerosi (oltre a quello italiano) venivano dalla Francia, dall'Inghilterra e dalla Polonia ma erano presenti anche famiglie da: Algeria, Argentina, Australia, Bulgaria, Canada, Danimarca, Germania, Israele, Malaysia, Portogallo, Spagna, Sudafrica, Svizzera, USA.



Sicuramente tutti i partecipanti sono tornati a casa con nuove informazioni sulla sindrome e sulle sue problematiche ma soprattutto ognuno di noi ha avuto la possibilità di confrontarsi con le altre famiglie, di fare nuove amicizie e di respirare un'aria veramente internazionale.

Ora siamo pronti a partecipare al prossimo congresso Mondiale che si terrà in Canada (Niagara Falls) a fine luglio nel 2007 e poi in Inghilterra nel 2009.

E' tempo di bilanci...

a cura del Dr. Angelo Selicorni
Direttore Scientifico dell'Associazione



La sfida è stata davvero grande; più si avvicinava la data, più si entrava nel vivo dei problemi e più la strada sembrava in salita. Il congresso di Grosseto infatti è stato il 1° congresso mondiale in un paese non di lingua madre inglese, dove era prevista ed anzi auspicata la partecipazione di genitori e

professionisti da parte di tutto il mondo ma soprattutto di tutta Europa. Tante persone, la gran parte delle quali in grado di comunicare solo nella propria lingua; tante persone da accogliere, incontrare, aggregare, mettere a proprio agio, far tornare a casa carichi di esperienze ed informazioni.

A distanza di mesi possiamo dire con orgoglio che è stata una sfida vinta e vinta alla grande.

Nel giorno e mezzo dedicato ai professionisti, più di un centinaio di esperti hanno sviscerato ogni aspetto della condizioni a partire dalle importanti novità derivanti dalla scoperta nel maggio 2004 di uno dei difetti genetici di base della sindrome stessa.

I gruppi americano ed inglese, autori di questa decisiva scoperta, hanno discusso i loro dati, le loro conclusioni, le loro prospettive di ricerca confrontandosi con chi già è altrettanto alacremente al lavoro in questa direzione (il gruppo olandese e quello italiano su tutti).

Non meno importanti ed articolati sono stati i contributi forniti dai molti esperti (italiani e non) sia dell'area neuropsichiatria/educativa/riabilitativa/comportamentale che dell'area clinico internistica.

Un risultato non trascurabile a questo proposito è stata la presentazione, discussione ed approvazione di un vero e proprio protocollo di controlli clinico-strumentali per le persone con CdLS a disposizione di chiunque lo desideri sia in lingua italiana che inglese. Una prova ulteriore della volontà di confronto tra i molti "professionisti" presenti è stata infine la grande ricchezza delle 2 sessioni dedicate alle

"comunicazioni brevi libere" in cui, nella semplicità e nella concretezza

I L G I O R N A



za, svariati colleghi hanno portato il piccolo/grande contributo scientifico.

A seguito di questo spazio strettamente "tecnico" la due giorni per le famiglie è riuscita a tradurre le molte informazioni nuove, le molte prospettive emerse in messaggi pratici, concreti, applicabili nella vita di tutti i giorni andando a toccare, con sessioni dedicate, i molti e svariati aspetti dell'esperienza di vita della persona con CdLS e della sua famiglia (scuola, lavoro, tempo libero...).

Ma non finisce qui !!!

Questa sfida importante ha certamente aumentato la conoscenza dell'esistenza di questa condizione e dell'associazione italiana stessa a livello nazionale ed internazionale. Molte più persone, professionisti e non, sanno oggi che questa condizione esiste e quali sono le molteplici problematiche che pone.

Le stesse società scientifiche che hanno dato il loro patrocinio al Congresso in ambito di Pediatria, Neonatologia e Genetica Umana sono oggi più sensibilizzate e consapevoli.

Anche sul piano associativo i contatti che sono stati stabiliti con le diverse associazioni europee garantiscono scambi e contatti ricchi di prospettive per il futuro in una dimensione più ampia di quella a cui sino ad ora ci si era posti.

In quest'ottica la bontà del lavoro svolto dalla nostra Associazione per la preparazione e la realizzazione di questo progetto ha tra l'altro avuto come giusto riconoscimento **la nomina di Ulla Mugler quale presidente della Federazione Internazionale per i prossimi 2 anni.**

Questa sfida importante ci ha fatto infine capire quanto adulta sia possa essere

la nostra associazione quando, con il contributo di molti, si pone obiettivi ambiziosi e concreti.

Una grande iniezione di fiducia per il futuro, quindi, per la realizzazione di molti nuovi progetti che

andremo a costruire e realizzare insieme nel prossimo futuro.



Un pubblico diverso

Il Congresso Mondiale sulla Sindrome di Cornelia de Lange: un'esperienza molto commovente. Lo racconta Luisa Bonora

tratto da "il neurofoglio" N.2 - novembre 2005 Notizie di Neurologia Infantile dalla Fondazione Mariani

Martedì 14 giugno 2005. Tutto è pronto per la partenza, destinazione Centro Congressi "Fattoria La Principina", Grosseto. Chiara ha terminato di preparare il materiale necessario: cancelleria, libri, brochure, PC, stampanti... I ragazzi iniziano a caricare il furgone. Lo staff prende posto sulle auto e ci si avvia, in una grigissima giornata che non ha niente di estivo, verso Grosseto. È l'ultimo congresso prima delle sospirate ferie. Non si avverte la tensione che precede sempre l'inizio di un convegno. Ormai siamo collaudati.

Il viaggio è lungo, anche se un pranzo delizioso aiuta, se ce ne fosse bisogno, a creare il solito ambiente allegro e cordiale.

Arrivo per prima al Centro Congressi: mi sembra una fortezza in una landa desolata. L'impatto non è del tutto positivo: si avverte una certa disorganizzazione, il personale appare disorientato e non all'altezza della situazione, anche se al momento sembra essere l'unica ospite.

Comincio a rimpiangere i Centri Congressi superorganizzati che scegliamo sempre per i nostri corsi. Non sarà il primo errore?

Mercoledì 15 giugno. Con una calma inusuale lo staff inizia l'allestimento della segreteria e delle sale; gli ambienti sono ampi, pare non ci siano problemi. Accanto alle nostre postazioni si installano i volontari dell'Associazione Genitori Sindrome Cornelia de Lange, con cui abbiamo organizzato questo evento. A noi la parte più specificatamente professionale e scientifica, a loro la parte "familiare".

È un contrasto abbastanza forte. Sui nostri tavoli il materiale di un ufficio supertecnologico: PC, stampanti, fotocopiatrici, calcolatrici, precisissimi elenchi di iscritti, attestati di partecipazione già pronti, eleganti cartelle da regalare ai corsisti e ai docenti, pubblicazioni scientifiche, dispense delle relazioni, il tutto sistemato con precisione e ordine dal nostro staff; nel loro spazio: fogli sparsi, mamme in continuo movimento, un banco di magliette e cappellini, distribuzione di buoni pasto, bambini che corrono tra un tavolo e l'altro, giocano a palla, colorano con i pennarelli tutto quello che gli capita sottomano.

È il primo impatto con la "Sindrome Cornelia de Lange".

Ci occupiamo di Neurologia infantile, è vero, ma molti di noi non sapevano ancora come potesse essere devastante una malattia neurologica di questo tipo. Ci siamo trovati impreparati e per un momento abbia-

mo temuto di non essere all'altezza della situazione.

Poi sono arrivati i nostri relatori e ben 140 famiglie provenienti da 20 Paesi diversi, molte al seguito del loro pediatra, ognuna con il proprio bimbo affetto dalla Sindrome, spesso circondato da due o tre bellissimi fratellini e sorelline.

E la tensione, la preoccupazione che tutto il Congresso non si svolgesse nello "stile" a cui la Fondazione è abituata si sono dissolte.

È diventata quasi una festa, un incontro con un pubblico diverso, con una organizzazione, quella dei genitori, che ci ha dimostrato tutta la competenza, l'efficienza e la dedizione del volontariato serio. Nulla è stato lasciato al caso: ogni bambino, ogni famiglia erano seguiti, coccolati dai relatori e dai medici presenti.

Spesso spingendo una carrozzina, i genitori entravano e uscivano dalla sala delle conferenze, ascoltavano le relazioni, le commentavano.

Non credo si aspettassero di avere notizia di scoperte eclatanti, erano solo contenti che si parlasse e ci si occupasse di loro, dei loro figli, dei loro problemi, delle loro angosce.

Le giornate erano dedicate a loro, i relatori erano per loro, i volontari si occupavano di loro, e anche la Fondazione si "è sentita" per loro.

Reduci da un congresso superscientifico, eminentemente culturale, quale è stato "Neuroscienze e Musica II" a Lipsia (di cui ci sentiamo sinceramente orgogliosi), ove tutto però, pur nelle affollate sale (erano presenti più di 400 persone!), sembrava ovattato, il cervello umano e le note erano sovrane; ove i relatori, illustri personalità nel campo, e gli stessi partecipanti, provenienti da ogni parte del mondo, dissertavano di musica e scienza, sul linguaggio musicale, sulla biologia e l'evoluzione della musica, su temi affascinanti ma abbastanza distanti, per ora, dall'uomo comune, molti di noi si sono trovati ad affrontare una esperienza nuova: l'incontro diretto con i bambini più sfortunati per i quali siamo nati, per i quali lavoriamo, ai quali la Fondatrice ha destinato il suo patrimonio.

Quel bambino, affetto da malattie neurologiche, che è pur sempre al centro di tutte le nostre attenzioni in ogni nostra manifestazione, congresso o ricerca che sia, ma che raramente incontriamo nel nostro quotidiano cammino lavorativo.

Luisa Bonora

Vice Presidente - Fondazione Mariani ONLUS

I nostri cari "angeli".....

I ricordi di nonna Orsola

Sono la nonna felice di tre splendidi nipotini ed è stata una esperienza bellissima diventare, durante i giorni del convegno mondiale, la nonna di tanti bambini speciali e indimenticabili come sono i bambini con CDLS.

Il loro sguardo profondo, i loro occhi dolcissimi hanno conquistato subito il mio cuore di nonna e conserverò gelosamente il ricordo di ognuno di loro e della atmosfera magica, perché piena d'amore, che ho vissuto a Principina.

nonna Orsola



I ricordi più belli sono legati a tutte le persone, in particolare A tanti genitori, che mi fermavano nei corridoi ringraziandomi per quello che stavo facendo per loro.

Io rispondevo semplicemente..."di niente!" Per me sono stati giorni di grande arricchimento culturale, i bambini sono stati meravigliosi e, anche se a fine giornata i miei occhi si chiudevano dalla stanchezza, è stata una delle esperienze più belle della mia vita!

Sono io a ringraziare voi TUTTI che avete partecipato!!

elisabetta



..... i Volontari !

E' iniziato tutto con

Una lunga lista di cose da fare: comprare cucitrici, fogli, penne, badge, cartelline congressuali, fotocopie, spedire fax, telefonate, e-mail. Giorni di tensione perché tutto fosse pronto per il Congresso... e poi ancora... pannolini, snack, bandane colorate per i bambini, creme solari

Via si parte, al mattino presto, prestissimo, entusiasti, ma in me ancora aleggiava quella sensazione di paura o di preoccupazione, questo non era un congresso come gli altri.....

era il MONDIALE!!!!!!!

Il cellulare ha iniziato ha squillare ... i volontari stavano arrivando a Grosseto e mi chiedevano informazioni su come raggiungere la Principina, e finalmente arriviamo anche noi ... lo sguardo si spinge subito su quella immensa tenuta dai colori del sole, sì, era la PRINCIPINA...

RAGAZZI SI INIZIA!!!!!!!

Fin da subito ho capito che quei giorni sarebbero stati unici perché mi trovavo a respirare il lavoro di anni di tante persone, la voglia di vivere un'esperienza unica, il sorriso era ovunque ed eccoli:

la LUDOTECA APRE I BATTENTI!!!!!!!

... Ma lì non ci sono mai arrivata, sono salita sul pulmino bianco e per tre giorni sono stata la responsabile dei trasporti, tra un Grosseto-Principina / Principina-Grosseto mi fermavo a guardare quella folla di ragazzi e bambini che si stavano conoscendo, si divertivano e questo mi bastava ... l'importante, oltre ai lavori congressuali, era che la Ludoteca funzionasse e ciò stava avvenendo!!!

Vi racconto tutto questo perché forse per molti sono stata una figura un po' strana: c'ero e poi scomparivo ... Sapevo tutto e vedevo tutto ... perché ero lì per voi, per loro, e mi rallegravo nel vedere che stava scorrendo tutto liscio.

E la sera? Beh era come se il tempo si fosse fermato, una cascina immersa nella natura che ci cullava ... ragazzi da tutta Italia che se ne stavano su un prato a chiacchierare, a raccontarsi la giornata, era un momento intenso, li guardavo, mi guardavo e immaginavo già che quei tre giorni sarebbero rimasti impressi nella mente e nel cuore di molti.

Ed io? ... non dimenticherò mai il lungo applauso di tutti voi ...

... il grazie e l'abbraccio di Simona ed Ulla ...

... il sorriso e il thank you di tante persone ...

... ma sono io ora a dire GRAZIE! ... senza di voi nulla sarebbe mai iniziato.

Silvia



Cari,
 GRAZIE TANTE !
 Per la pazienza ...
 Perchè avete capito che ...
 Per essere rispettosi e

Potrei continuare a ringraziarvi per tante altre cose ma penso che un solo GRAZIE con maiuscola possa inchiudere il tutto!

Questa mia prima esperienza in un congresso è stata **FORTE** in tutto il senso della parola, avevo tante aspettative e tante domande, non posso dire tutte risolte ma in grande parte.

Ho imparato non solo aspetti clinici e terapeutici ma anche come si fa a portare avanti la vita giorno dopo giorno anche dalle altre famiglie.

Ho in testa il ricordo ancora fresco di tanti bei visi dei bimbi e non solo, delle fotografie scattate a famiglie sorridenti e felici ma che comunque hanno una problematica da affrontare tutti giorni; con la certezza che c'è chi li supporta per ottenere i loro diritti e che ci sono medici che aiutano i loro

figli con CDLS a vivere nella maniera più degna possibile.

Davvero grazie, perchè ho vissuto tutto questo in prima persona, insieme al mio marito e ai miei figli.

Voglio ricordarvi che sono a vostra disposizione per collaborare dove posso essere d'aiuto.

Essendo sudamericana di Argentina conosco bene le paure, le condizioni, le risorse e le insufficienze in cui vivono le famiglie CDLS dal Messico in giù.

Mi piacerebbe poter continuare ad essere loro di supporto traducendo in spagnolo quello che abbiamo a disposizione, facendolo solo con il cuore di una mamma che vuole il meglio per il proprio figlio e spero che l'Associazione italiana e la Fondazione mi aiutino in quest'intento.

Un caloroso abbraccio

Paola Mannucci

<http://groups.msn.com/corneliadelange>

Resoconto congresso

Trovate tutti i riassunti delle relazioni congressuali
 on-line sul nostro sito www.corneliadelange.org

E' possibile anche richiederli in sede: tel e fax: 0721 34519

**ISCRIZIONE
 ANNO 2006**

**Per i Soci
 Effettivi
 e Sostenitori:**

60

Per agevolare l'attività
 della segreteria si prega
 di versare la quota entro il
15 aprile 2006

**RICORDIAMO CHE
 chi ha partecipato
 al congresso
 Mondiale
 per quest'anno è
 esonerato.**

Estratto dallo Statuto:

*I soci si distinguono in: a - soci effettivi b - soci sostenitori
 Possono essere **soci effettivi** uno soltanto tra i due genitori di
 soggetti affetti dalla sindrome di Cornelia de Lange; in man-
 canza dei genitori potrà essere ammesso quale socio effettivo
 il tutore nominato secondo la Legge vigente.*

*Possono essere **soci sostenitori** tutti coloro che hanno il
 desiderio di operare a favore dell'Associazione.*

*La suddivisione degli aderenti nelle suddette categorie, non
 implica alcuna differenza di trattamento in merito ai loro dirit-
 ti e doveri nei confronti dell'Associazione. Tutti i soci hanno
 diritto a partecipare alla vita dell'associazione ed a stabilire la
 struttura e indirizzi mediante il voto espresso in assemblea.*

ART. 5 *I soci effettivi e sostenitori sono ammessi a far parte
 dell'Associazione a seguito di domanda al Consiglio Direttivo
 dell'Associazione e i soci sostenitori devono essere presenta-
 ti da almeno due soci anziani, iscritti regolarmente da almeno
 un anno.*

ART. 6 *I soci effettivi e sostenitori dell'Associazione hanno il
 dovere di: a - versare la quota annua stabilita dall'assemblea
 degli iscritti su proposta del Consiglio Direttivo; detto contri-
 buto dovrà essere versato entro il termine stabilito dal
 Consiglio.*

*b - partecipare alle manifestazioni indette dal Consiglio e par-
 ticolarmente alle Assemblee ed alle elezioni.*

*c - notificare tempestivamente il proprio recapito ad ogni varia-
 zione.*

I Soci Effettivi

La quota dà diritto ad usu-
 fruire delle agevolazioni
 che di volta in volta l'as-
 sociazione propone sui
 vari progetti o manifesta-
 zioni, di ricevere questo
 Giornalino, di essere tem-
 pestivamente avvisato di
 tutte le iniziative associati-
 ve.

**... Cerchiamo
 di non dimenticarci**

